

Gemelli



Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli
Università Cattolica del Sacro Cuore



Roma, 9 ottobre 2023 - Gli specialisti internisti, ematologi e laboratoristi, insieme alle associazioni pazienti esprimono la necessità di creare una rete dei centri di riferimento italiani e un registro per le malattie ultra-rare delle piastrine, come le trombocitopenie e le trombocitopatie congenite, spesso 'scambiate' per forme autoimmuni e trattate in modo improprio. Il senatore Orfeo Mazzella, co-presidente dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare ha garantito il suo supporto all'iniziativa. Se ne è discusso in un simposio organizzato al Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS.

Sono pochi e hanno malattie emorragiche - e non solo - dai nomi complessi, difficili da memorizzare e che in genere nessuno conosce. Anche per questo si sentono soli, marginalizzati, incompresi. Da bambini sono esclusi dalle festuciole dei compagni di classe o dalle attività sportive, ma anche da adulti devono fare i conti con la loro malattia nel mondo del lavoro e nelle relazioni sociali. È un po' la storia di tutti i malati rari e ancor più degli 'ultra-rari' come le persone affette da Sindrome di Wiskott-Aldrich, sindrome di Fetchner o da Tromboastenia di Glanzmann.

“L'Associazione Tromboastenia di Glanzmann Italia - ricorda il suo presidente Marco Dalu, padre di un

bambino affetto da questa malattia congenita delle piastrine - nasce da un sogno di normalità per noi e per i nostri cari. E dal bisogno di unità, confronto, aiuto reciproco, condivisione di esperienze, di consigli e di informazioni, a cominciare dai centri ospedalieri ai quali rivolgersi”.



Prof.ssa Erica De Candia

Le malattie congenite delle piastrine, possono manifestarsi con lividi su tutto il corpo, con epistassi o addirittura, seppure più raramente, con emorragie intracraniche spontanee. A volte si scoprono in occasione di un intervento chirurgico o di un'estrazione di un dente, con la comparsa di un sanguinamento eccessivo. Negli anziani possono dar luogo a emorragie gastro-intestinali spontanee.

Se ne distinguono due gruppi principali: le piastrinopenie (o trombocitopenie) caratterizzate da una riduzione del loro numero e le piastrinopatie (o trombocitopatie) nelle quali il numero può essere normale, ma non il loro funzionamento.

A queste patologie rare, il Gemelli ha dedicato il convegno “Piastrinopatie e piastrinopenie congenite: quando sospettarle, come identificarle, quale terapia. Unmet needs e necessità di costituzione di un registro nazionale”. Un titolo che racchiude in sé anche un manifesto programmatico.

“È necessario costituire al più presto un registro nazionale per le piastrinopatie e le piastrinopenie

congenite - spiega la prof.ssa Erica De Candia, direttore della UOS Piastrinopenie e piastrinopatie congenite di Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Associato di Medicina Interna, Università Cattolica del Sacro Cuore e co-organizzatrice del convegno insieme al prof. Paolo Gresele, Ordinario di Medicina Interna, Università di Perugia - unendo l'esperienza di specialisti del settore, associazioni pazienti e figure istituzionali che possano discutere su come implementare la diagnosi e ottimizzare l'impiego delle terapie attualmente disponibili”.

I problemi di queste malattie iniziano già alla diagnosi, perché possono non essere riconosciute a lungo o venire ‘confuse’ con altre malattie.

La prevalenza delle trombocitopenie congenite è stimata intorno a 2,6 ogni 100.000 soggetti, ma si tratta probabilmente di una sottostima perché queste patologie vengono spesso diagnosticate e trattate come se fossero delle piastrinopenie autoimmuni croniche (ITP); alcuni lavori stimano che fino al 40% delle diagnosi di ITP croniche nascondano in realtà una trombocitopenia congenita. Il problema alla base di queste diagnosi inappropriate è che si tratta di patologie molto rare e poco conosciute.

“Per questo - afferma la prof.ssa De Candia - è importante aumentare la conoscenza di queste forme, lavorare sulla awareness ed evitare così che questi pazienti vengano sottoposti a trattamenti inutili o a volte anche dannosi, come la splenectomia (asportazione della milza) ad esempio, trattamenti prolungati con cortisonici o immunoglobuline per via endovenosa”.

Ancora più difficile è la diagnosi delle trombocitopatie congenite perché in questo caso all'emocromo la conta piastrinica può apparire normale. Per questo motivo non esistono neppure stime di prevalenza. “La diagnosi - spiega la prof.ssa De Candia - si fa attraverso test specifici per lo studio della funzione piastrinica. E il gold standard è lo studio dell'aggregazione piastrinica secondo Born, un vecchio test che serve come screening per identificare il difetto di funzionamento piastrinico, ma che richiede un laboratorio attrezzato e personale competente sia per l'esecuzione, che per l'interpretazione del test. Questo test non è disponibile in moltissimi laboratori e ospedali sul territorio italiano, rendendo difficile e complicato l'accesso alla diagnosi. In caso di test positivo, la diagnosi viene approfondita ricorrendo a test più specifici di II e III livello come test di citofluorimetria, biochimici e genetici” in centri attrezzati.

Queste patologie, oltre che essere neglette e poco conosciute, sono anche orfane di terapia. “Per questi pazienti - prosegue la prof.ssa De Candia - abbiamo a disposizione le trasfusioni di piastrine e gli agenti anti-emorragici (anti-fibrinolitici); per la prevenzione o la terapia delle emorragie si può ricorrere al fattore VII attivato ricombinante. In caso di piastrinopenie severe o per le forme più gravi di piastrinopatie (come la Wiskott-Aldrich, una piastrinopenia sindromica caratterizzata anche da grave

deficit immunitario che predispone a infezioni e tumori) si può prendere in considerazione anche il trapianto di midollo. Per le trombocitopenie congenite oggi abbiamo a disposizione anche i farmaci trombopoietino-mimetici che aumentano la conta piastrinica per un periodo di tempo limitato, consentendo così ad esempio ad un paziente di affrontare un intervento chirurgico in sicurezza”.

“Il Gemelli - conclude la prof.ssa De Candia - è un centro di riferimento per queste patologie (qui sono seguiti oltre 100 pazienti) e questo primo congresso nazionale rappresenta l’inizio di un percorso che vogliamo portare avanti con gli altri centri nazionali, per accendere i riflettori su queste malattie rare e costituire una rete nazionale e un registro. Per questo nostro progetto abbiamo ricevuto l’endorsement del senatore Orfeo Mazzella, co-presidente dell’Intergruppo Parlamentare Malattie Rare, che ha risposto al nostro invito, prendendo parte al convegno”.